

FENNTARTHATÓ FEJLŐDÉS ÉS INNOVATÍV TECHNOLOGIA AZ ORVOSI GENETIKÁBAN¹

Kosztolányi György

az MTA levelező tagja

PTE OEKK Orvosi Genetikai és Gyermekfejlődéstan Intézet, Pécs
gyorgy.kosztolanyi@aok.pte.hu

A *fenntartható fejlődés* koncepcióját a *World Commission on Environment and Development* 1987-ben a következőképp fogalmazta meg: „fejlődés, amely a jelen szükségleteit úgy elégíti ki, hogy nem veszélyezteti a jövő generációk lehetőségeit saját igényeik kielégítésében” (www.sgr.org.uk). Az Egyesült Nemzetek 1992-ben az oktatást jelölte meg a fenntartható fejlődés fő garanciájának, majd 2002-ben a koncepciót humán és társadalmi aspektusokkal bővítette, s rámutatott: a társadalmi igazságosság, a szegénység elleni küzdelem, szolidaritás, egyenlőség, kapcsolattartás és együttműködés legalább olyan fontos, mint a tudományos kutatás. Az ENSZ Kögyűlése 2002 decemberében az 57/254 sz. határozatában meghirdette az *Oktatás Évtizede a Fenntartható Fejlődésért* programot a 2005–2014 közti időszakra, s az UNESCO-t bízta meg a programok szervezésével.

A fentieket szem előtt tartva, jelen előadás a biotechnológia és orvosi genetika/genomika fejlődésének néhány jellegzetességét elem-

zi. A biotechnológia és emberi genetika kapcsolata külön figyelmet érdemel már csak azért is, mert az orvosi genetikában a tudományos felismerések, felfedezések alkalmazása súlyos etikai, jogi, társadalmi kérdéseket vet fel. Így ha az orvosi genetika fenntartható fejlődéséről szólnunk, akkor a tudomány és technológia kérdéskörén túl elkerülhetetlenül felvetődnek humán és társadalmi aspektusok is, s markáns társadalmi felelősség rajzolódik ki.

Az előadás – a teljesség igénye nélkül – röviden rá kíván mutatni a kutatást (A), egészségügyi ellátást (B) és a társadalmi felelősséget (C) érintő kérdésekre, amelyeket az orvosi genetika közelmúltbeli fejlődése vetett fel, s amelyeket a további biotechnológiai fejlődés vetít előre.

*A. Kutatás, élettudományok,
humán tudományok*

A molekuláris genetika – az a tudomány, amely sokak szerint forradalmasítja az orvostudományt és egészségügyi ellátást – a *kutatásnak* köszönheti megszületését és bámulatos fejlődését. Az elmúlt évek fejlődéstörténetét a technológia és a tudományos megis-

¹ A szöveg a *World Academy of Biomedical Technology* 2006. augusztus 17–19. közt Budapesten rendezett konferenciáján tartott, felkért előadás szerkesztett (magyar nyelvű) változata.

merés elválaszthatatlan egysége, a kutatás, innováció, ipari versenyképesség közvetlen kölcsönhatása jellemzi. A kutatás kérdéseket vet fel, ezek új technológiák kialakulására serkentenek; az új technológiák olyan eszközöket, módszereket hoznak létre, melyek új felfedezések születését eredményezik, s a spirál újra indul.

Mivel az alapkutatás eredményeinek innovációban és fejlődésben megnyilvánuló hatásfoka nem jósolható meg, fontos rámutatni, hogy minden racionálisan tervezett kutatási projekt magában hordozza az innovatív siker lehetőségét. (Tanulságos az alapkutatásokat közlő cikkek utóéletének nyomon követése: vannak példák arra, hogy azonos súlyú folyóiratban, egymás mellett megjelenő közlemények egyikéből hatalmas gazdasági haszon keletkezett, a másik alig kapott idézést.)

A genetikai fejlődés egyértelmű *technika-függősége* nem jelenti a tudás, a *szellemi tőke* jelentőségének alábecsülését. Épp ellenkezőleg: az innovatív tőke egyre nyilvánvalóbban egyetemek, kiválósági központok köré csoportosul. Intenzív igény jelent meg az egyes tudományágakat egységes keretbe foglaló multidiszciplináris megközelítésre. Az élettudományi kutatóintézetek nemcsak biológusokat, genetikusokat, biotechnológiai szakembereket, hanem fizikusokat, matematikusokat, informatikusokat stb. alkalmaznak.

De nemcsak az élő és élettelen tudományok szakemberei, kutatói kerültek kapcsolatba a genetikával. Genetikai adatokkal élet és halál lényegének megértéséhez nyerhetünk információt. Így alapvető kérdések merülnek fel, amelyek az emberiség legmélyebb vallási, etikai, kulturális örökségéhez köthetők. E kérdések egyre inkább igénylik a *humán tudományok*: etika, filozófia, jog, teológia szakembere-

inek közreműködését (UNESCO, 2004). A kutatási eredmények közreadásához sajátos módon szükség van szabadalmi jogban jártas szakemberekre is. A biotechnológiai iparban a gazdasági érték előállításához az anyagi ráfordítás nagyobb része az eredeti kutatásra és innovációra irányul, a termékek előállítása, terjesztése viszonylag kisebb költségigényű. Ezért a felfedezőknél védelemre van szükségük a felfedezéseket másolóknak, s a hasznot esetleg érdemtelenül élvező versenytársakkal szemben (OECD, 2002).

Ami a további fejlődést, a *jövőt* illeti: a biotechnológia, genetikai/genomika olyan exponenciális növekedési pályára lépett, ahol óriási lehetőségek állnak a jobb életminőség, a gazdasági gyarapodás, hatékony környezetvédelem feltételeinek megteremtésére (Welsh et al., 2006). Az emberi genom bázisszekvenciájának feltárása új területek felé nyitott kaput. A posztgenomikus időszak talán legígéretesebb iránya a *proteomika*, ami a biológiai minta teljes fehérjetartalmát egy lépésben képes tanulmányozni, s ami képessé teheti a biomedicinát a szervezet környezettel szembeni komplex reakcióinak megértésére (Hirsch et al., 2004). A *microarray* technológia lehetővé teszi, hogy igen nagyszámú gén kifejeződését egy eljárás keretében értékeljük (Kanoh – Osada, 2006). Az *antisense gene silencing* (különösen az RNAi) technológia igen hatékony lehet a tumorterápiában, új gyógyszerek létrehozásában (Dallas – Vlassov, 2006). Noha a *nanoscience* ma még fogalmilag sem egyértelműen tisztázott, elvitathatlannak látszik, hogy a nanotechnológia valamennyi technológiát forradalmasíthatja, és hogy alapvető fejlődést fog hozni az egészség és betegség diagnosztikájában, betegségek kezelésében (UNESCO, 2006). És tovább lehetne sorolni azokat a területeket, ahol

korábban alig elképzelhető lehetőségek jelennek meg a biomedicinális kutatásban. Továbbmenve: a molekuláris genetikai fejlődés nem csak egy-egy elkülönült területen jelent ígéretes új lehetőséget. Az egyes kutatási eredmények összeadódva átfogó, az élet lényegére vonatkozó tudományos rendszertanokat hoznak létre, melyek közül kétségtelesenül a *systems biology* a legjelentősebb (Weston – Hood, 2004). A jövő egyik feladata lesz annak megvizsgálása: miként járulhat hozzá a rendszerbiológia az egyének egészségmegővéséhez, -fejlesztéséhez.

B. Egészségügyi szolgáltatás, preventív, individuális medicina

Az élettudományok fejlődésében kétségtelesenül a kutatás, az ismeretanyag folyamatosan bővítése az elsődleges hajtóerő. Az emberi genetik/genomika fejlődésének értékmérője, a tudomány előtt álló fő kihívás azonban az, hogy mennyire sikeres a kutatási eredmények átvittele, azok alkalmazása az egészségügyi ellátásban. A humán genom projekttel szembeni társadalmi elvárások közt első helyen a jobb egészségügyi ellátás szerepelt, ide értve az öröklődő betegségek, veleszületett rendellenességek pontos diagnózisát, hatékony magzati diagnosztikát a betegségek kiszűrésére, a genetikai tesztek beépülését a rutin klinikai gyakorlatba, a hatékonyabb kezelést (Collins et al., 1998).

A genetik az elmúlt években visszavonhatatlanul beépült a mindennapi egészségügyi szolgáltatások közé, s a ritka gyermekkori rendellenességek mellett egyre erőteljesebben jelenik meg a gyakori, komplex, felnőttkori betegségek ellátásában is. Fokozatosan növekszik a *genetikai tesztek* alkalmazása a diagnosztikában (EuroGentest, 2005; OECD, 2006). Ismertek már olyan tesztek is, amelyek gene-

tikai variánsok meghatározása alapján egészséges egyének majdani betegségekre való hajlamát képesek megadni százalékos valószínűséggel, s így életre szóló döntések meghozatalához nyújthatnak támpontot (életmód, étrend, pályaválasztás). Genetikai variánsok jelentőségének megismerése módosítani fogja a klinikai betegségek klasszifikációt, s ami talán orvosilag a legígéretesebb: befolyásolja a terápiás protokollokat, lehetőséget teremtve az egyénre szabott kezelésekre (Guttmancher – Collins, 2002).

A genetikai alapú, individualizált medicina olyan új paradigmát jelent, ami minőségileg más orvosi ellátást, lényegesen hatékonyabb prevenciót fog hozni az egészségügybe, s alapvetően javíthatja az emberi egészségmegőrzést. Egyre inkább a megelőzésre kerül a hangsúly a gyógyítással szemben. Meg fognak jelenni új diagnosztikus eszközök, eljárások, illetve új terápiás lehetőségek. Ennek nyomán átalakul az egészségügy forrásigénye, új beavatkozási formák megjelenése mellett feleslegessé válnak mások.

Míndezen lehetőségeknek a realizálásához azonban szükség van a genetikai tesztek *klinikai validálására* (EuroGentest, 2005). A biotechnológia lehetőségei ugyanis előreszaladtak: elő lehet állítani elképesztően részletes genomikai adatot, de ebből alig tudunk következtetni klinikai – morfológiai, működési – következményekre. Széleskörű összehasonlító elemzésekre van szükség a genotípus és fenotípus adatainak egymáshoz rendelésével, igen nagyszámú egyén – beteg és egészséges egyaránt – és családtagjaik bevonásával. A szigorú szakmai, etikai elvek szerint működő *biobankok* létrehozása és fenntartása, klinikusok és alapkutatók összehangolt kutatása napjaink egyik legfontosabb feladata a genetikai továbbfejlődése érdekében.

Azzal, hogy a genetikai kutatási eredmények alkalmazása áttérjed az alapellátásra, fokozódik az új ismeretek, lehetőségek, a genetikai információk megértése iránti érdeklődés nemcsak a páciensek, hanem egészséges egyének, hatóságok, döntéshozók körében is. Komoly veszélyforrás, hogy az egészségügyi szakszemélyzet – orvosok, nővérek s egyéb szolgáltatók – nem rendelkeznek kellő mélységű genetikai ismeretekkel. Ezért egyre nagyobb igény lesz klinikai genetikai specialistákra, de legalább annyira fontos, hogy nem genetikus szakemberek is rendelkezzenek bizonyos tudással, kompetenciákkal.

C. Társadalmi felelősség: kutatók, egészségügyi szakemberek, felhasználók, finanszírozók, kormányok szerepe

A biotechnológia és genetika ígéretei csak akkor realizálhatók, ha társadalmi támogatottságot élveznek, a tudomány és technológia eredményeivel szemben azonban gyakran heves konfrontáció tapasztalható. A bizalmatlanság többnyire a nem kellő mértékű ismeretekből, eltérő definíciókból, szóhasználatból adódik (Cunningham-Burley, 2006). Nyílt társadalmi vitákon kell keresni a választ a kutatás, az orvostudomány és a kapcsolódó társadalomtudományok kérdéseire. A véleményformálásban, az ismeretekhez, lehetőségekhez való hozzáférésben egyenlőséget kell biztosítani a kutatók, feltalálók, a technológiát használók, a kutatást támogató szponzorok, döntéshozók, politikusok, s egyáltalán: a választópolgárok számára. Mindezek garantálásában komoly felelősség terheli az államokat, nemzetközi szervezeteket (UNESCO, 2004).

Ami a kutatást illeti, a tudományos ismeretanyag és a biotechnológiai lehetőségek gyors fejlődése arra kényszeríti a társadalmat,

hogy a *kutatások támogatására* forrásallokációs listát állítsanak fel, folyamatosan elemezzék a prioritásokat, serkentve bizonyos fejlődéseket, illetve visszafogva másokat. Mivel minden racionálisan tervezett kutatási projekt magában hordozza az innovatív siker lehetőségét, az alapkutatások közpénzből való támogatása az államok alapvető felelőssége, még akkor is, ha az alapkutatási projektben nincs közvetlen ígért az azonnali hasznosulásra. A forrásallokációban a szakpolitikusoknak helyes egyensúlyt kell találniuk abban: mi tartozik a kutatók egyéni ambíciójára, tudatosságára, s mi igényel társadalmi megítélést.

A tudományban – még a közpénzből támogatott kutatásban is – megjelent az egyes kutatók és az intézetek kereskedelmi érdekeltisége. Talán soha nem volt még olyan közvetlen átmenet az alapkutatási eredmények és azok piaci értékesítése között, mint napjaink genetikai kutatásában. Ez pedig aggályos, mivel gátolja az információk, ötletek, reagensek szabad áramlását, azt a bázist, amin az emberi megismerés, a tudományok fejlődése alapul (www.sgr.org.uk). A tudomány, a biotechnológia fejlődése hatalmas hatással van a civilizációnkra, jólétünkre, s ennek fényében a tudósoknak alá kellene rendelniük saját ambíciójukat az akadémiai kutatás függetlenségének. Tudományos kiválósági központok, különösen nemzetközi együttműködés keretében működő kutatóközpontok létrehozása elkerülhetővé tenné a kutatási eredmények helytelen felhasználását. Ez felelősséget ró minden egyes kutatóra!

Az élettudományok területén megszülető új ismeretanyag új kérdéseket vet fel a *társadalomtudományok* területén is. Ezekre az új, alapvető kérdésekre a régi válaszok már nem kielégítőek, s az új válaszok megfogalma-

zása rendkívül fontos feladatot jelent az etikusok, filozófusok, teológusok számára. A biológiai tudósok kutatásával párhuzamosan a humán tudományok művelőinek is alapos elemzéseket kell végezniük, s akár egyes alap-tételek is átértékelendők lehetnek.

A genetikai alapú, individuális medicina lehetőségeinek minél eredményesebb megjelenítése az orvoslásban felelősséget ró mind az egészségügyi szakemberekre, mind az *egészségpolitikusra*. A genetikai eljárások szolgáltatóinak helyet kell teremteni az ellátó struktúrában. Meg kell akadályozni a genetikai információval való visszaélést, mindenekelőtt a genetikai tesztek eredményei alapján történő diszkriminációt (UNESCO, 2004). Ezért a genetikai tesztek végzése, az adatok kezelése törvényi szabályozást sürget (European Commission, 2005). A nem genetikus egészségügyi szakemberek bizonyos mértékű genetikai ismeretekre irányuló képzése napjaink egyik európai prioritása (EuroGentest, 2005).

A biotechnológiának és molekuláris genetikának stratégiai fontossága van az új, tudásalapú társadalmakban azzal, hogy jelentős mértékben befolyásolja az emberek életminőségét, egészségét, és eredményesen alkalmazható a környezetvédelemben. Mindez a *politikuskóktól, döntéshozóktól* széleskörű, ho-

liztikus látásmódot feltételez (Billings et al., 2005). A biotechnológiai vívmányokhoz való egyenlő hozzáférés jogos igénye az embereknek, mind az egyes országokon belül, mind globális mértékben az elmaradott országok részéről is. Nemzetközi együttműködésre nemcsak a kutatásban van szükség, Országokat átfogó szervezetek etikai normák, oktatási tematikák, egészségügyi szolgáltatási formák harmonizálásával, standard adatbázisok létrehozásával jelentős mértékben elősegíthetik a lehetőségek realizálását.

Világunk egyre nagyobb mértékben függ a tudomány és technológia fejlettségétől. A technológiai forradalom megváltoztatja az emberi viszonyokat, befolyásolja mindennapi életünket. A kutatás töretlen folytatása, az eredmények feletti lelkesedés közben azonban alázatosnak kell maradnunk ezek hosszú távú következményeinek megítélésében. Nagy figyelmet kell fordítani az innovatív technológiákkal kapcsolatos etikai kérdésekre, a szereplők, felhasználók oktatására, s folyamatos, nyílt párbeszédre van szükség a társadalom különböző rétegei, a technoprogresszívek és technokonzervatívok közt.

Kulcsszavak: *orvosi genetika, genomika, biotechnológia, kutatás, egészségügyi szolgáltatás, etika, fenntartható fejlődés, társadalmi felelősség*

IRODALOM

- Billings, Paul R. – Carlson, R. J. et al. (2005): Ready for Genomic Medicine? Perspective of Health Care Decision Makers. Archives of Internal Medicine. **165**, 1917–1919.
- Collins, Francis S. – Patrinos, A. et al. (1998): New Goals for the U.S. Human Genome Project: 1998–2003. Science. **282**, 682–689.
- Cunningham-Burley, Sarah (2006): Public Knowledge and Public Trust. Comm.Genet. **9**, 204–210.
- Dallas, Anne – Vlassov, Alexander V. (2006): Rnai: A Novel Antisense Technology and Its Therapeutic Potential. Medical Science Monitor. **12**, 67–74.
- EuroGentest (2005): *Genetic Testing in Europe*. www.eurogentest.org
- European Commission (2005): *European Strategy on Life Science and Biotechnology*. 3rd Progress Report (COM2005. 286 final)
- Guttmacher, Alan E. – Collins, Francis S. (2002): Genomic Mmedicine. The New England Journal of Medicine. **347**, 1512–1520.
- Hirsch, Jan. – Hansen, K. C. et al. (2004): Proteomics:

- Current Techniques and Potential Applications to Lung Disease. *American Journal of Physiology*. **287**, 1–23.
- Kanoh, Naoki – Osada, Hiroyuki (2006): Small-molecule Microarrays as Tools for Facilitating Chemical Genomics. *Journal of Synthetic Organic Chemistry*. **64**, 639–650.
- OECD (2002): *Genetic Inventions, Intellectual Property Rights and Licencing Practice*. www.oecd.org
- OECD (2006): *Guidelines for Quality Assurance in Molecular Genetic Testing*. www.oecd.org/sti/biotechnology/qualityassurance
- UNESCO (2004): *International Declaration on Human Genetic Data*. UNESCO, Paris
- UNESCO (2006): *The Ethics and Politics of Nanotechnology*. www.unesco.org/shs/ethics
- Welsh, Elaine – Jirotko, M. – Gavaghan, D. (2006): Post-genomic Science: Cross-Disciplinary and Large-Scale Collaborative Research and Its Organizational and Technological Challenges for the Scientific Research Process. *Philosophical Transactions of the Royal Society*. **364**, 1533–1549.
- Weston, Andrea D. – Hood, Leroy (2004): Systems Biology, Proteomics, and the Future of Health Care. *Journal of Proteome Research*. **3**, 179–196. www.sgr.org.uk

